

DYSPLASIA EPIPHYSIALIS HEMIMELICA (Bir vaka takdimi) Dysplasia Epiphysialis Hemimelica (A case report)

Mehmet Tuncel¹, Ali Bakır², Eyüp S Karakaş²

Özet: *Dysplasia Epiphysialis Hemimelica (DEH), yassı kemikler, karpal, tarsal veya uzun kemiklerin epifizinde asimetrik enkondral assifikasyonla birlikte anormal kıkırdak proliferasyonu ile karakterizedir. DEH tanısı konulan 22 yaşındaki bayan hasta, hastalığın çok nadir görülmesi nedeniyle sunulmaktadır.*

Anahtar Kelimeler: *Dysplasia Epiphysialis Hemimelica*

Summary: *Dysplasia Epiphysialis Hemimelica (DEH) is characterized by asymmetrical abnormal cartilage proliferation and associated with enkondral ossification (osteocartilaginous growth) in an epiphysis or in a tarsal, carpal, or in flat bone. Herein, we presenta 22 years-old female patient with DEH.*

Key Words: *Dysplasia Epiphysialis Hemimelica*

"Dysplasia Epiphysialis Hemimelica" (DEH) çocukluk çağında ortaya çıkan bir gelişme bozukluğu olup, sıklıkla deformitelere ve fonksiyonel bozukluklara yol açar. Bu hastalık ilk defa Mouchet ve Belot tarafından 1929 yılında tarif edilmiştir (1). Trevor (2) ise 1950 yılından on vaka takdim etmiş ve hastalığı "tarsoepifizeal aklazi" olarak tanımlamıştır. Daha sonra 1956 yılında Fairbank (3) 14 vaka yayınlarak hastalığı tüm ayrıntularıyla incelemiştir. Bu konuda yayını olan tüm otörler, hastalığın oldukça nadir görüldüğü konusunda hemfikirdirler ve bugüne kadar bildirilen toplam vaka sayısı yüzün altındadır (4,5).

VAKA TAKDİMİ

Bayan hasta AÜ bize ilk olarak 1.5 yıl önce müracaat ettiğinde 22 yaşında idi ve sağ alt ekstremitesindeki ağrı ve deformiteden muzdaripti. Hastalığın ne zaman başladığını bize tam olarak tarif edememekle birlikte, ilkokula başladığı yıllarda ayakbileğinde ve kalçasında ağrılar duyduğunu hatırlamaktadır. Bilhassa 15 yaşından sonra, önce ayakbileğinde, daha sonra da kalça ve diz eklemlerinde

rindeki ağrılarının gittikçe arttığını ve ayakbileğinde hareket kısıtlılığı geliştiğini, kalça hareketlerinin azaldığını bildirmiştir. Aynı zamanda hemşire olan bu hastamız, hastalığı konusundaki spekülasyonlar nedeni ile psikolojik çöküntü içinde idi.

Hastanın ilk yapılan fizik muayanesinde; sağ kalçasında 40° fleksiyon, 10° abduksiyon mevcuttu ve kalça ekleminde iç rotasyon hareketi tamamen kaybolmuştu. Sağ dizi 90° fleksiyon yapabiliyordu. Sağ ayakbileğinde 30°'lik ekin ve valgus deformitesi mevcuttu. Sağ alt ekstremitte uzunluğu sola göre 3 cm fazla idi.

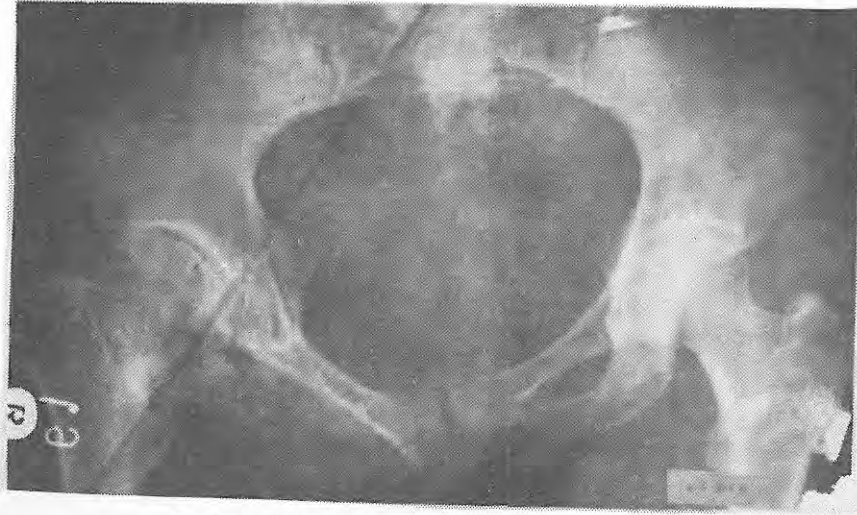
Radyolojik incelemede; femur başının mediyalinde yumru şeklinde irregüler kemik kitlesi mevcuttu ve mediyalde femur başı ile asetabulum arasındaki aralık tamamen kaybolmuştu (Resim 1). Dizin posteriyorunda tibianın proksimal epifiz bölgesinden orijin alan irregüler bir kemik kitlesi dikkat çekiyordu (Resim 2). Sağ ayakbileğindeki radyolojik değişiklikler ise daha çok talus ve çevresinde idi. Tibio-talar eklem aralığı iyice daralmış, eklem yüzlerinde dejenerasyon gelişmişti. Talus başı ve cisminin normal konturları bozulmuş, talo-naviküler eklem yüzlerinde de düzensizlik ve skleroz vardı. Talusta yer yer fragmente görünüm, naviküla ve birinci kuneiformda da harabiyet mevcuttu. Sol alt ekstremitte grafileri tamamen normaldi.

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi 38039 KAYSERİ
Ortopedi ve Travmatoloji. Y.Doç.Dr.¹, Prof.Dr.².

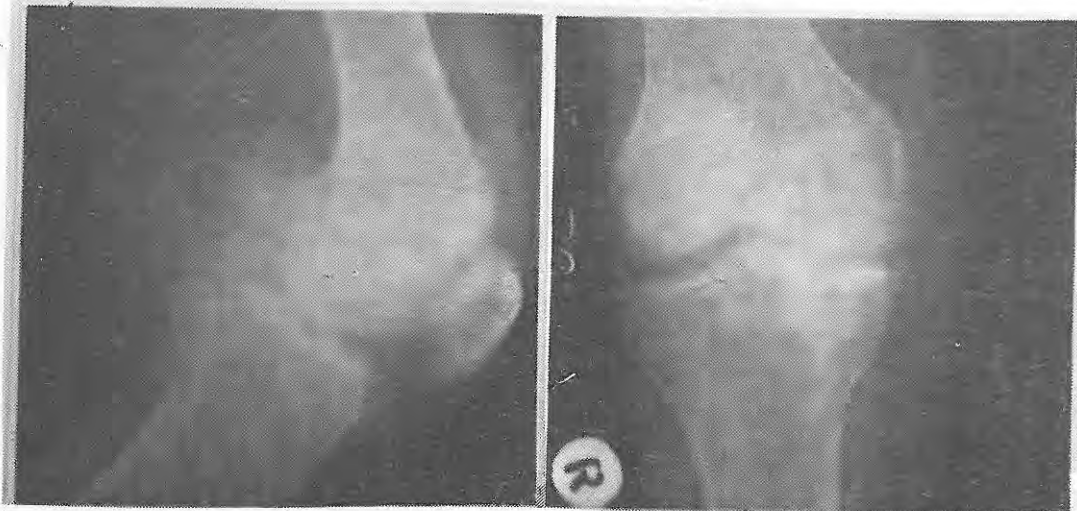
Geliş tarihi: 20 Ekim 1993

Hastanın önce kalçasına müdahale edildi. Femur proksimal epifizinin mediyalinde bulunan ve eklem hareketlerini önemli derecede kısıtlayan düzensiz kemik kitlesi eksize edildi. Ameliyattan bir hafta sonra fizyoterapist nezaretinde kalça hareketlerine başlandı. Kalça ameliyatından 3 hafta sonrada dize müdahale edilerek, dizin fleksiyonunu kısıtlayan, tibia proksimal epifizinin posteriyorundaki kemik kitlesi eksize edildi. Bundan sonra da 3 ay süreyle fizyoterapist nezaretinde rehabilitasyon programı uygulandı. Çıkartılan osteokondral kitlelerin histopatolojik sonuçları da "osteokondrom" olarak rapor edildi.

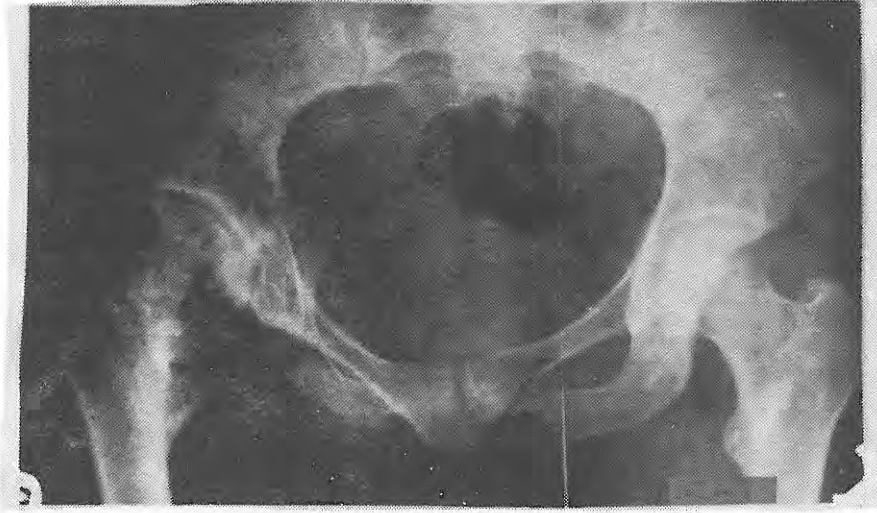
Hastamızın 16 ay sonraki kontrolünde; kalça eklemine fleksiyonu 90° 'ye, abduksiyonu 35° ye ulaşmış ve 10° 'lik iç rotasyon hareketi mevcuttu (Resim 3). Diz eklemine fleksiyonu ise 120° 'ye çıkmıştı (Resim 4). Hastanın sağ ayağına 30° 'lik topuk rampalı ayakkabı verildi. Hasta, ağrılarının önemli ölçüde azaldığını ve psikolojik olarak rahatladığını söyledi. Ayakkabılığı için düşündüğümüz tibio-talar ve talo-naviküler artrodezi şimdilik fazla rahatsızlığım yok diyerek kabul etmedi ve ileride düşünebileceğini söyledi. Halen aktif olarak hastane hemşireliği mesleğini yürütmektedir.



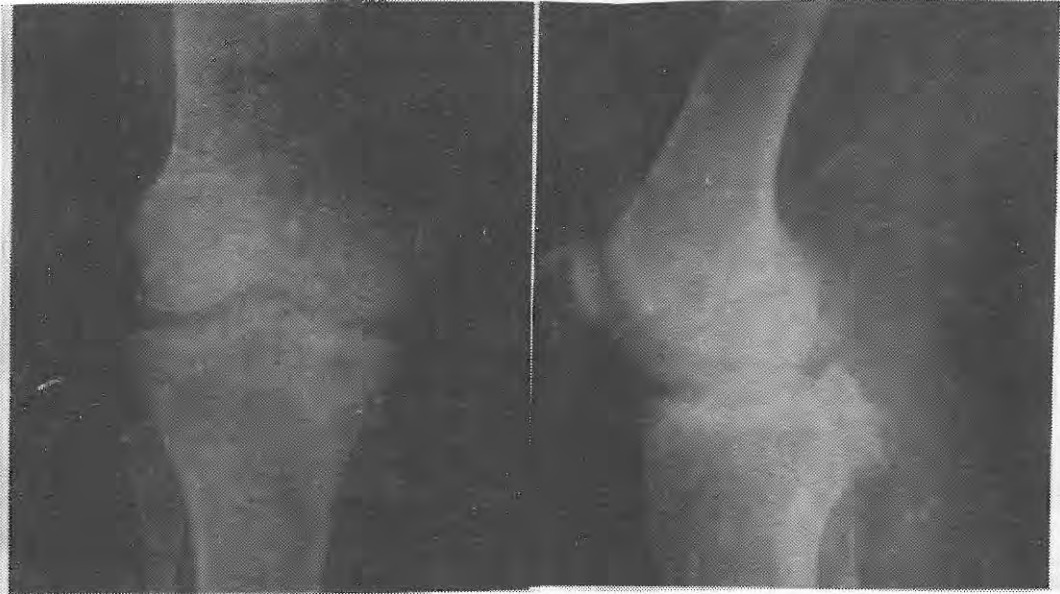
Resim 1. Hastanın ameliyat öncesi pelvis grafisi



Resim 2. Hastanın ameliyat öncesi sağ diz grafileri



Resim 3. Hastanın ameliyat sonrası çekirilen pelvis grafisi



Resim 4. Hastanın ameliyat sonrası devresinde çekirilen sağ diz grafileri

TARTIŞMA

DEH daha çok alt ekstremitelerden birini tutmakta ve sıklıkla distal femur, tibia ve talus epifizleri olaya katılmaktadır (2,3,6.). Ağrı, topallama, hareket kısıtlılığı ve yüzeysel eklemlerin muayenesinde ele gelen kemik kitleleri önemli belirti ve bulgular-

dır. Genu varum veya valgum, ayakbileğinde ekin deformitesi sıklıkla bulunur (3,6,7). Herediter bir geçiş gösterilememiş, ailevi bir özelliği tesbit edilmemiştir (3,6). Histolojik olarak osteokondromla aynı görünümü vermektedir (6).

Hastalığın femur başını atake etmesi nadir bir olaydır (3,4). Genellikle tutulan ekstremitedeki

epifizlerin bir yarısı olaya iştirak ederse de, aynı ekstremitenin farklı epifizlerinin farklı yarılarını tutan vakalar da bildirilmiştir (8). Scherlock ve Benson (9) izole olarak femur başının posterolateralinde kemik kitlesi oluşturan bir vaka tarif etmişlerdir. Saxton ve Wilkinson (10) femur başı etrafında periferik kitleler oluşturan kemik yapıların mevcudiyetini tarif etmişlerdir. Kettelkamp ve ark. (6) ise, lezyon olgunlaştığında epifizden orijin alan bir egzostoz ve bu ekstremitenin normalden fazla uzadığını söylemiştir. Bazı otörler de femur boyunun kalınlaşıp kısaldığını fakat ekstremitenin normalden uzun olabileceğini bildirmişlerdir (3,4,7,11). Bizim hastamızın kalça eklemi bulguları da literatür bilgileriyle uyumlu olup, atake edilen ekstremitte diğerine nazaran 3 cm uzun idi.

Diz eklemine ilgilendiren osteokondral kitleler ise tibia proksimal epifizinden köken almakta ve mediale, laterale ya da posteriora doğru büyümektedir. Ayakbileğindeki lezyonlar ise daha çok distal

tibia epifizi ve talusu ilgilendirmekte olup, sıklıkla progressif ekin deformitesine yol açmaktadır (3,6,12). Fairbank (3), Connor ve ark. (8) ise bu hastalarda erken dejeneratif osteoartrit gelişebileceğini bildirmişlerdir. Bizim hastamızın ayak bileğindeki ekin deformitesi ve bilhassa tibio-talar ve talo-naviküler eklemlerindeki osteoartrit, bu otörlerin bildirdikleri ile yakın benzerlikler göstermektedir.

Bizim hastamızın teşhisinin ancak adult yaşta konulabilmiş olması, hastalığın ülkemizde çok iyi tanınmadığını gösterir. Hastamızın kalça ve diz ameliyatlarından sonra azalan hareket kısıtlılığı ve malign bir lezyon olmamasından dolayı kazandığı psikolojik rahatlık, iki yıldır aktif olarak yapamadığı hemşirelik mesleğine yeniden döndürmüştür. Ameliyattan sonraki onaltı aylık takibinde, hastanın klinik iyiliğinin devam ettiği gözlenmiş ve radyolojik incelemede de tekrarlayan kemik büyümesi olayına rastlanmamıştır.

KAYNAKLAR

1. Tachdjian MO. Dysplasia Epiphysialis Hemimelica. Tachdjian MO (ed), *Pediatric Orthopaedics*. WB Saunders, Philadelphia 1990, pp 713-720.
2. Trevor D. Tarso-epiphysial aclasis. A Congenital error of epiphysial development. *J Bone and Joint Surg* 1950; 32-B:204-213.
3. Fairbank TJ. Dysplasia epiphysialis hemimelica (Tarso-epiphysial aclasis). *J Bone and Joint Surg* 1956; 38-B:237-257.
4. Mendez AA, Keret D, MacEwen GD. Isolated dysplasia epiphysialis hemimelica of the joint. *J Bone and Joint Surg* 1988; 70-A:921-925.
5. Ippolito E, Tudisco C. Dysplasia epiphysialis hemimelica. Clinical, histological and histochemical features. *Italian Orthop and Traumat* 1983; 9:101-107.
6. Kettelkamp DB, Cambell CJ, Bonfiglio M. Dysplasia Epiphysialis Hemimelica. A report of fifteen cases and a review of the literature. *J Bone and Joint Surg* 1966; 48-A:746-756.
7. Fasting OJ, Bjerkreim I. Dysplasia epiphysialis hemimelica. *Acta Orthop Scandinavica* 1976; 47:217-225.
8. Connor JM, Horan FT, Beighton P. Dysplasia epiphysialis hemimelica. A clinical and genetic study. *J Bone and Joint Surg* 1983; 65-B:350-354.
9. Sherlock DA, Benson MK. Dysplasia epiphysialis hemimelica of the hip. A case report. *Acta Orthop Scandinavica* 1986; 57:173-175.
10. Saxton HM, Wilkinson JA. Hemimelic Skeletal dysplasia. *J Bone and Joint Surg* 1964; 46-B:608-613.
11. Wiedemann HR, Mann M, Von Kreudenstein PS. Dysplasia epiphysialis hemimelica-Trevor Disease. Severe manifestation in a child. *European J Pediat* 1981; 136: 311-316.
12. Barta O, Schanzi A, Szepesi J. Dysplasia Epiphysialis Hemimelica. *Acta Orthop Scandinavica* 1973; 44:702-709.